

Что необходимо сделать?

- Убедитесь в том, что ваши данные (адрес и номер телефона), представленные в родильное учреждение, правильные.
- Убедитесь в том, что ваше родильное учреждение располагает сведениями о том, кто будет врачом ребенка после выписки.
- Спросите о результатах во время первого медицинского осмотра ребенка.

Посмотреть ВИДЕОФИЛЬМ о скрининговом обследовании новорожденных можно на веб-сайте BabysFirstTest.org по ссылке: <https://www.youtube.com/watch?v=Zwb1tQPPhmxs>; или же посмотрите видеосюжет One Foot at a Time на веб-сайте <http://www.savebabies.org>

Заказать дополнительные ИНФОРМАЦИОННЫЕ БУКЛЕТЫ / БРОШЮРЫ ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ можно, обратившись по телефону 402-471-9731 или направив заявку в организацию NNSP по факсу 402-471-1863 или электронной почте dhhs.newbornscreening@nebraska.gov. Укажите, желаете ли вы получить буклет «Руководство для родителей» (Parent's Guide booklet), брошюру о скрининговых проверках слуха «Слышит ли ваш ребенок» ("Can Your Baby Hear?") или «Вашему ребенку нужна повторная проверка слуха» ("Your Baby Needs Another Hearing Screening"). Брошюры распространяются на нескольких языках.

Печать и распространение данной информационной брошюры для родителей стали возможны благодаря финансированию, предоставленному Программе скрининговых обследований и генетических исследований новорожденных в штате Небраска согласно положениям раздела V Закона о субсидиях здравоохранения матери и ребенка.



Департамент здравоохранения и социальных служб штата Небраска подтверждает приверженность делу обеспечения равноправного представительства меньшинств, предоставления равных возможностей трудуоустройства и недопущения дискриминации при распределении льгот и услуг.

 printed on recycled paper

Ред. 10/04/2014

РУКОВОДСТВО ДЛЯ РОДИТЕЛЕЙ ОБСЛЕДОВАНИЕ МАЛЫША В ПЕРВЫЕ ДНИ ЖИЗНИ



ПРОГРАММА СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ В ШТАТЕ НЕБРАСКА Октябрь 2014 г.



ЧТО ТАКОЕ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ?

Скрининг новорожденных – обязательное обследование для каждого малыша, родившегося в штате Небраска. Обследование заключается в проведении ряда анализов с целью выявления определенных заболеваний, которые могут создать проблемы для вашего малыша. Простым внешним осмотром ни вы, ни врач вашего ребенка не в состоянии установить наличие нарушений у ребенка. Для обнаружения нарушений, предупреждения их развития и снижения их последствий необходимо проведение лабораторных тестов (анализы крови, слуха и сердца). Данная брошюра объясняет, в чем заключаются эти три вида анализов.

Кто нуждается в обследовании?

Все дети, родившиеся в штате Небраска, обязаны сдать анализ крови на тест-бланк и обследование на болезни сердца. Данные анализы настолько важны для защиты здоровья и безопасности детей, страдающих от заболеваний, что их проведение



является обязательным по закону. По закону от медицинского учреждения также требуется предложить скрининг слуха для вашего ребенка.

Как происходит анализ крови на тест-бланк?

Из пяточки малыша берут пять капель крови. Образец крови направляют в лабораторию скринингового обследования новорожденных, где производится анализ на выявление заболеваний, описываемых в данной брошюре.

Почему важно скрининговое обследование?

Закон требует проведения скринингового обследования для предупреждения нарушений умственного развития, поражения головного мозга и органов, возникновения судорог, припадков, прочих хронических заболеваний и даже детской смертности.



Раннее выявление заболеваний в результате скрининга, как правило, позволяет начать контролировать процесс с помощью раннего и правильного лечения. (*Данные патологии, заболевания и летальный исход могут быть вызваны и иными причинами, которые не будут установлены в результате данного обследования*).

Когда мой ребенок должен пройти обследование?

Врач распорядится о взятии образцов крови для анализа до того, как ребенок покинет стационар. Если вы и ваш ребенок будете выписаны из клиники раньше, чем через 24 часа с момента рождения, то вашему ребенку будет необходимо повторно сдать некоторые анализы. Персонал медицинского учреждения может назначить вам время приема до того, как вы покинете клинику. В противном случае вы должны обратиться к врачу с тем, чтобы повторно пройти анализы по истечении 24 часов после рождения. Некоторые анализы дают надежные результаты до истечения 24 часов с момента рождения, но не все.

Дети, рожденные в домашних условиях: дети, родившиеся дома, также обязаны пройти обследование на предмет наличия нарушений. Родители или лицо, регистрирующее рождение ребенка, должны обратиться к врачу с тем, чтобы ребенок мог пройти такое обследование. Взятие анализа крови должно произойти в промежутке от 24 до 48 часов с момента рождения с тем, чтобы к необходимому лечению можно было приступить как можно раньше. Если прошло больше времени, новорожденный все равно должен пройти обследование. Несмотря на то, что более позднее обследование не является идеальным вариантом, более



старшие малыши могут также получить пользу от лечения некоторых заболеваний.

КАКИЕ НАРУШЕНИЯ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В ХОДЕ СТАНДАРТНОГО АНАЛИЗА КРОВИ В ШТАТЕ НЕБРАСКА?

Нарушения аминокислотного обмена

Фенилкетонурия (ФКУ) – нарушение обмена аминокислот. Организм детей, страдающих ФКУ, не способен разлагать фенилаланин. Фенилаланин – это аминокислота, поступающая в организм с пищевым белком, содержащимся в молоке, мясе, яйцах и сыре. Высокие уровни фенилаланина могут стать причиной поражения клеток нервной системы и головного мозга, что может привести к умственной отсталости.

Своевременное выявление данного отклонения и соблюдение специальной диеты позволяют предотвратить нарушение умственного развития.

Прочие нарушения аминокислотного обмена, выявляемые в ходе обследования, включают: • Аргининосукиназовую ацидурию (АСА, недостаточность аргининосукиназы) • Цитрулинемию • Гомоцистинурию • Валинолейцинурию • Тирозинемию



характеризующееся отсутствием фермента биотинидазы. Клинические проявления выражаются в судорогах, задержке развития, экземе и потере слуха. Проблем можно избежать посредством лечения, заключающегося в приеме биотина (витамина), начатого в первые недели жизни ребенка.

Врождённая гиперплазия надпочечников (ВГН)

Врождённая гиперплазия надпочечников – это нарушение, возникающее в результате ферментной недостаточности, при котором надпочечная железа вырабатывает слишком малое количество одного гормона и избыточное количество другого. Некоторые дети с таким нарушением подвержены риску внезапной смерти. Проблем можно избежать за счет раннего начала гормонального лечения.

Врождённый первичный гипотиреоз (ВПГ)

Гипотиреоз (ВПГ) – нарушение, которое развивается при недостатке тиреоидного гормона. К числу наиболее распространенных последствий ВПГ относятся развитие умственной отсталости и задержка роста. При начале лечения тиреоидными препаратами в течение первых недель жизни развитие таких детей как правило происходит нормально.

Муковисцидоз

Муковисцидоз - наследственное нарушение с

Недостаточность биотинидазы

Недостаточность биотинидазы – нарушение, многообразными клиническими проявлениями. Больных беспокоит постоянный кашель, свистящее дыхание и одышка. Рост больного ребенка замедляется, несмотря на повышенный аппетит. Появляется обильный жирный стул. Начало раннего лечения детей, медленно набирающих вес, может способствовать улучшению роста и развития ребенка. Ранняя диагностика в ходе неонatalного обследования способствует снижению числа госпитализаций, а регулярное наблюдение у врача поможет предотвратить или сократить случаи легочных инфекций.

Нарушение обмена жирных кислот

Дефицит среднеподцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD) является нарушением процесса усвоения организмом жирных кислот. Во время болезни или длительного голодания у новорожденных и детей с таким нарушением происходит опасное снижение сахара в крови, что приводит к риску "метаболического криза." Метаболический криз может привести к судорогам, нарушению дыхания и остановке сердечной деятельности. Все это может вызвать серьезное поражение головного мозга и смерть. Тем не менее, неонatalный скрининг нередко позволяет поставить диагноз до возникновения симптомов. Таким образом, родители могут проследить за тем, чтобы не возникало периодов голодания, и будут осведомлены о том, где

получить своевременную медицинскую помощь с тем, Предотвратить проблемы может помочь особая пищевая добавка к рациону питания ребенка.

Прочие нарушения обмена жирных кислот, выявляемые в ходе обследования, включают:

- Нарушение усвоения карнитина
- Дефицит длинноцепочечной гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы (LCHAD)
- Трехфункциональную белковую недостаточность • Дефицит очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (VLCAD)

Галактоземия

Галактоземия — нарушение, при котором в организме не происходит расщепление простого сахара, называемого «галактозой». Галактоза содержится в молоке матери, во многих смесях детского питания и в молочных продуктах. При повышенных уровнях галактозы в организме может наступать поражение глаз, печени и головного мозга ребенка с угрозой для жизни. Особая диета с первых дней жизни может предотвратить возникновение этих проблем.

Гемоглобинопатии

Гемоглобинопатии — группа нарушений красных кровяных телец, в том числе серповидноклеточная анемия. У младенцев с такими нарушениями более вероятны анемия, приступы боли, инсульты и опасные для жизни инфекции. Своевременное лечение антибиотиками, вакцинации и разъяснительная работа с родителями позволяют предотвратить серьезные

чтобы предотвратить возникновение криза.

инфекции в детском возрасте и сократить случаи заболеваний.

Нарушения усвоения органических кислот

Данные отклонения могут проявляться у детей в различных формах, от незначительных до тяжелых, включая метаболические кризы, болезни сердца, мускулов и некоторых органов. Отсутствие надлежащего лечения детей с такими нарушениями может быстро привести к болезням, судорогам, переходу в коматозное состояние и летальному исходу. Нарушения процессов усвоения органических кислот, выявляемые в ходе обследования, включают:

- Недостаточность бета-кетотиолазы
- Глутаровую ацидемию типа I (ГА-I)
- Изовалериановую ацидемию (IVA)
- Метилмалоновую ацидемию (мутаза) и (Cbl B&C)
- Множественную недостаточность карбоксилаз
- Пропионовую ацидемию
- Недостаточность 3-метилкрутонил-КоА-карбоксилазы (3-MCC)
- 3-гидрокси-3-метилглутарил ацидурию (HMG)

Тяжёлая комбинированная иммунная недостаточность (ТКИН)

ТКИН является серьезным, представляющим угрозу для жизни заболеванием. Дети, страдающие ТКИН, не имеют функциональной иммунной системы и страдают от частых инфекций. При отсутствии лечения эти дети как правило умирают в течение первых двух лет жизни.

Однако раннее вмешательство и пересадка стволовых клеток костного мозга могут способствовать выздоровлению таких детей. Скрининговый тест может также обнаружить прочие иммунные нарушения функций Т-клеток, для которых существуют свои методы лечения.

Как я узнаю о результатах?

Врач вашего ребенка получит результаты из больницы, где была взята кровь на анализ. Обычно результаты готовы к моменту первого медицинского осмотра ребенка. Не забудьте узнать у врача вашего ребенка о результатах послеродового обследования.

Что означают аномальные результаты скринингового обследования?

«Положительный», аномальный или неокончательный результат обследования означает только наличие вероятности того, что у ребенка может наблюдаться одно из вышеупомянутых нарушений. В ряде случаев обследование детей, не имеющих никаких отклонений, дает положительные результаты. Результаты первого лабораторного анализа не являются достаточным



основанием для постановки диагноза. Для окончательного подтверждения наличия нарушения у ребенка требуется проведение дальнейших анализов.

Если вам сообщат, что вашему ребенку необходимо пройти повторное обследование, примите срочные меры для повторного его прохождения и получения окончательных результатов. При необходимости, лечение следует начать как можно раньше с тем, чтобы не допустить возникновения проблем со здоровьем и развитием вашего ребенка, а в некоторых случаях и для предотвращения смертельного исхода.

По каким другим причинам могут потребоваться повторные анализы ребенка?

Иногда в процессе анализа возникают проблемы, вызывающие сомнения в достоверности некоторых результатов. К числу причин, по которым родителей просят явиться с ребенком в больницу для прохождения повторного обследования, относятся:



- Проба была взята слишком рано для тестирования некоторых отклонений (до того, как ребенку взята слишком быстро после переливания крови).
- Неудовлетворительное качество пробы (напр. проблема при отборе и (или) обработке сухого пятна крови).

ЗАЩИТА ПРОБЫ КРОВИ ВАШЕГО РЕБЕНКА

Важно, чтобы родители были уверены в том, что проба крови их ребенка используется только по назначению, то есть с целью получения информации, которая может помочь вашему ребенку. В соответствии с законодательно-правовыми нормами штата Небраска требуется, чтобы хранение проб крови новорожденных в лаборатории осуществлялось на протяжении не менее 90 дней. В течение 30 дней по окончании данного 90-дневного периода лаборатория должна уничтожить пробу. Уничтожение сухих проб крови производится таким образом, чтобы с их помощью больше было невозможно идентифицировать личность пациента (пробы сжигаются). Таким образом, обеспечивается важная защита генетической информации.

Использование проб крови вашего ребенка с целью проведения исследований в области здравоохранения допускается только при получении всех нижеперечисленных документов:

- письменного согласия родителей

исполнилось 24 часа).

- Проба не была взята до переливания крови или письменных гарантий сохранения конфиденциальности вашего ребенка
- санкции Экспертного совета организации в отношении соблюдения правил защиты пациентов от риска, связанного с исследованиями, в соответствии с положениями подраздела А раздела 46 части 45 Свода федеральных нормативных актов США в том виде, в каком эти положения существовали на момент 1 сентября 2001 г.
- разрешения Консультативного комитета штата Небраска по скринингу новорожденных
- разрешения Главного врача Департамента здравоохранения и социальных служб штата Небраска

Получение сухой пробы крови вашего ребенка

Как объясняется на следующей странице, производится также проверка слуха вашего ребенка. Для детей с «подтвержденной» туготоухостью может быть полезным проведение дополнительных анализов на сухом пятне крови. Одной из причин нарушения слуха может быть наличие цитомегаловирусной (ЦМВ) инфекции при рождении. Тестирование на предмет врожденной ЦМВ наилучшим образом осуществляется на образцах, полученных непосредственно после рождения (напр. сухое пятно на тест-бланке). Анализы более поздних

образцов не в состоянии выявить разницу между «врожденной» и «приобретенной» ЦМВ. В этой связи, слуха и аудиологическую диагностику как можно скорее. Таким образом, если ребенок действительно страдает тугоухостью, вы можете попросить педиатра сделать запрос на возврат сухой пробы крови из лаборатории для проведения дополнительных анализов, прежде чем она будет уничтожена.

* * * * *

Особое примечание:

Сами по себе скрининговые тесты для обследования новорожденных **не могут использоваться для постановки окончательного диагноза**. Они предназначены для выявления тех новорожденных, которым необходимо пройти дальнейшие тесты на наличие определенных нарушений. Скрининговые тесты являются весьма эффективными и обеспечивают наилучшую возможность для раннего выявления отклонений и получения соответствующего лечения для новорожденных.

Однако, как и большинство лабораторных тестов, скрининговые тесты для обследования новорожденных гарантировать выявления каждого новорожденного, имеющего отклонения, или выявления только тех новорожденных, которые характеризуются наибольшим риском. Поэтому важно иметь в виду, что существуют случаи «ложных положительных» результатов

если ваш ребенок получил отрицательный результат при проверке слуха, важно выполнить повторную проверку (новорожденных с положительным, аномальным или незаключительным результатом, у которых в дальнейшем было признано отсутствие подозреваемого отклонения) и «ложных отрицательных» результатов (новорожденных с нормальным результатом скрининга, у которых в дальнейшем было признано наличие какого-либо отклонения).

СКРИНИНГОВАЯ ПРОВЕРКА СЛУХА НОВОРОЖДЕННЫХ



Все больницы предлагают скрининговую проверку слуха новорожденных во время нахождения в стационаре после родов или организуют такую проверку в другом медицинском учреждении после выписки из роддома.

Значительное нарушение слуха — один из самых распространенных серьезных врожденных дефектов. Если его не обнаружить на раннем этапе, то нарушение слуха отрицательно скажется на развитии речевых навыков, социально-эмоциональном развитии и обучаемости детей. Своевременное выявление

нарушений слуха, безотлагательное врачебное вмешательство и лечение до достижения ребенком навыков общения и способности к обучению.

Скрининговая проверка слуха — безопасная процедура, занимающая очень короткое время. Применяются два метода проверки слуха: стимуляция реакции ствола головного мозга на слуховое раздражение (ABR) и (или) стимуляция отоакустической эмиссии (ОАЕ). В обоих случаях проверка производится, когда ребенок спит или находится в спокойном состоянии. Компьютер производит подсчет и выводит среднее значение реакций на звуки, передаваемые через миниатюрные наушники. Необходимо иметь в виду, что несмотря на то, что многие новорожденные могут не пройти тест на проверку слуха с удовлетворительным результатом, только дальнейший аудиологический анализ и оценка его результатов позволят установить, имеет ли место нарушение слуха на самом деле. Таким образом, при содействии врача ребенка необходимо принять меры к прохождению дальнейших проверок, если результаты первоначальной проверки оказались неудовлетворительными.

Если ребенок прошел проверку слуха с удовлетворительным результатом, но существуют факторы риска в отношении нарушений слуха, вам и врачу надлежит тщательно наблюдать за ребенком. К числу факторов риска относятся наследственная

шестимесячного возраста в высшей степени эффективны, помогая развитию речевых навыков ребенка, его предрасположенность к нарушениям слуха, низкая масса тела при рождении и некоторые другие медицинские состояния. Проверка слуха новорожденного не позволяет предсказывать нарушения слуха, которые могут развиваться позднее, например, в результате опасной инфекции или болезни.

Если установлено, или имеются основания полагать, что ребенок страдает нарушением слуха, существующая в штате Небраска Программа вмешательства на ранней стадии развития (“Early Development Network”) поможет согласовать с местными системами школьного образования и учреждениями вопросы проведения обследований, осуществления врачебного вмешательства на ранней стадии и предоставления вспомогательных технических средств.



Телефон для связи 402 471-2471 или бесплатный звонок 1-888-806-6287. Программа вмешательства на ранней стадии развития (EDN) предоставляет услуги и оказывает поддержку, направленные на обеспечение нужд детей в возрасте до трех лет и их близких, исходя из понимания того, что родители лучше знают, что хорошо для семьи.

СКРИНИНГОВОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НОВОРОЖДЕННЫХ НА КРИТИЧЕСКИЙ ВРОЖДЕННЫЙ ПОРOK СЕРДЦА (КВПС)

Врожденный порок сердца представляет собой наиболее часто возникающий врожденный дефект, который встречается примерно у 8 новорожденных из тысячи. Некоторые формы врожденного порока сердца поддаются выявлению в ходе осмотра ребенка в медицинском учреждении. Однако в некоторых случаях у ребенка не наблюдается симптомов заболевания, пока болезнь не примет более серьезные формы. Для обнаружения таких аномалий до того, как произойдет развитие симптомов, и проводится данное обследование. Не все формы болезни сердца поддаются обнаружению в ходе скринингового теста ребенка на КВПС, тем не менее обследование повышает вероятность раннего выявления семи из наиболее серьезных форм врожденного порока сердца. Скрининговый тест на КВПС проводится путем размещения пульсоксиметра на стопе и кисти руки ребенка.



Photo Courtesy Massimo

В результате простой и безболезненной процедуры пульсоксиметром производится измерение уровня насыщения кислородом крови и частоты сердечных сокращений. Дети, у которых обнаружены низкие уровни содержания кислорода в крови, подлежат дальнейшему обследованию. Скрининговый тест необходимо провести через 24 часа с момента рождения или вскоре после этого. У не прошедших обследование детей, выписанных из клиники с невыявленным КВПС, может произойти серьезное поражение головного мозга и иных органов, а также смертельный исход в результате кислородной недостаточности. Выявление КВПС на раннем этапе дает возможность предотвратить такие проблемы и организовать лечение ребенка, направленное на коррекцию порока сердца.

Дополнительные сведения об ОБСЛЕДОВАНИЯХ (ПРОБЫ КРОВИ) НОВОРОЖДЕННЫХ

По вопросам обращайтесь по телефонам 402-471-6733 или 402-471-0374, а также по электронной почте dhhs.newborn.screening@nebraska.gov. Интересующую вас информацию вы также можете найти на нашем веб-сайте www.dhhs.ne.gov/nsp/. Находясь в клинике, попросите медицинский персонал организовать показ короткого видеосюжета о скрининговом обследовании новорожденных.

Дополнительные сведения о СКРИНИНГОВОЙ ПРОВЕРКЕ СЛУХА:

вмешательству в штате Небраска» (NE-EHDI), обращайтесь в Департамент здравоохранения и социальных служб штата Небраска по телефону: 402-471-6770.

По вопросам, относящимся к «Программе вмешательства на ранней стадии развития в штате Небраска», обращайтесь в организацию Nebraska CHILDFIND по телефону 1-888-806-6287 или посетите веб-сайт этой организации
www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm.

Дополнительные сведения о СКРИНИНГОВОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ НА КРИТИЧЕСКИЙ ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК СЕРДЦА:

Обратитесь к врачу или сотруднику медицинского учреждения. Хорошим информационным ресурсом является веб-сайт Центров контроля и профилактики заболеваний:
<http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/cchdscreening.html>

См. брошюру «Слышит ли ваш ребенок» (“Can Your Baby Hear?”), входящую в комплект материалов для родителей новорожденного. Если вы не получили эту брошюру, а также по вопросам, относящимся к «Программе опережающей проверки слуха и